

Estudi de
càncer
hereditari
27 GENS



cerba
Internacional

Què és?

El panell de càncer hereditari és un estudi que analitza 27 gens que incrementen la susceptibilitat de patir càncer hereditari. Aquesta susceptibilitat es transmet entre els membres de la família d'acord amb diferents patrons d'herència.

El major i millor coneixement de les bases genètiques i moleculars del càncer, així com noves tècniques d'imatge i de laboratori cada cop més sensibles, permeten realitzar una medicina preventiva, capaç d'identificar als individus amb alt risc de desenvolupar certs tipus de tumors i de millorar el pronòstic a llarg termini.

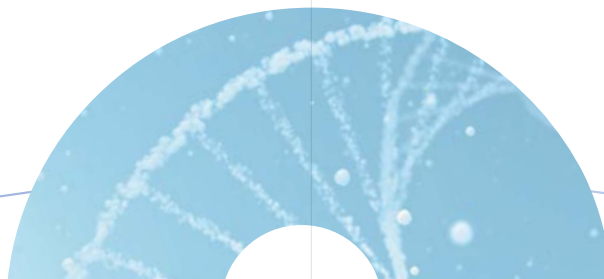
La tecnologia permet detectar mutacions puntuals, insercions, delecions i variacions en el número de còpies (CNVs). La selecció dels gens és definida pel nostre personal altament qualificat i basant-se en les recomanacions de les societats científiques, així com del descrit a la literatura.

L'anàlisi és possible gràcies a la tecnologia de seqüenciació massiva (NGS) que permet l'obtenció de resultats de grans regions genòmiques amb una elevada sensibilitat i especificitat.

La nostra tecnologia permet adequar-se a les necessitats de l'especialista, podent-se afegir o modificar els gens que s'estimin més adequats en cada moment.

La identificació de famílies i individus amb possibles càncers hereditaris és important, ja que els seus membres podrien beneficiar-se de mesures eficaces no només en la detecció precoç, sinó també en la prevenció de tumors.

L'atenció a les famílies amb càncer hereditari requereix d'especialistes en consell genètic que realitzaran l'avaluació individual del risc per a cada membre de la família, i les determinacions genètiques oportunes.



Mitjançant el consell genètic, els pacients amb predisposició hereditària al càncer reben informació sobre:

- El risc de presentar **una neoplàsia**.
- La probabilitat de transmetre a la seva descendència la **predisposició al càncer**.
- Pronòstic de cara a la **detecció precoç i l'abordatge terapèutic** més apropiat.

El panell desenvolupat per Cerba inclou un total de 27 gens amb implicacions en el desenvolupament de càncer hereditari de mama i ovari, però també de pròstata, pàncrees i melanoma.

PANELL AMB ELS GENS ESTUDIATS

BRCA 1	MSH6
BRCA 2	MUTYH
APC	NBN
ATM	PALB2
BARD1	CDK4
BRIP1	PMS2
CDH1	CDKN2A
CHEK2	PTEN
EPCAM	RAD50
BMPR1A	RAD51C
MLH1	RAD51D
MRE11A	STK11
MSH2	TP53
	SMAD4

Procés



Extracció de 5 mL de sang EDTA.



Recepció i anàlisi de la mostra al nostre laboratori.



Enviament de l'informe en 45 dies laborables.



El teu metge t'explicarà els resultats.

Indicacions

És un estudi **recomanat per a dones i homes que presentin antecedents personals o familiars de càncer**.

Què inclou l'informe?

- Llistat de variants patogèniques o probablement patogèniques i variants de significat incert detectades a cada individu d'acord amb els criteris establerts per l'American College of Medical Genetics (ACMG).
- Descripció de la variant detectada i la seva associació amb el càncer.
- Patró d'herència.

Resultats

Elaborem un informe amb diversos apartats on es detallen els motius de l'estudi, els resultats obtinguts, així com la seva interpretació per a finalment detallar la metodologia aplicada per la realització de la prova.

S'inclou, pròpiament, una bibliografia amb les referències bibliogràfiques dels programes utilitzats, així com en el cas de resultats patogènics / VOUS, les referències que recolzen les interpretacions dels resultats obtinguts en cas que es trobin descrites.

S'inclou un servei d'assessorament genètic per part dels especialistes de Cerba Internacional, així com les recomanacions segons els resultats obtinguts per part del nostre equip.





@cerbalaboratorios

@cerbainternacional



Contacte d'Atenció al Client

atcl@cerba.com

937 272 233

www.cerba.com